

März 2019

1 / 2019

News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen



"ERNs in action"

4. European Reference Networks (ERN) Conference am 21.-22. November 2018

Auf der 4. ERN-Konferenz in Brüssel wurden die Fortschritte und Probleme der verschiedenen ERNs in 5 Round-Table- und 8 Parallelsitzungen diskutiert:

30 Millionen Europäer sind von Seltenen Erkrankungen betroffen, dafür wurden 24 ERN geschaffen, die die Experten der verschiedenen Krankheitsgruppen mit allen anderen Beteiligten in den Gesundheitssystemen der Europäischen Länder verknüpfen sollen, um deren Expertise rasch den Patienten zur Verfügung stellen zu können. In jedem dieser Netzwerke wirken auch Patientenvertreter mit. Derzeit sind 900 Einheiten in 313 Spitälern in 26 Ländern miteinander verknüpft. Durch virtuelle Konsultationen (Telemedizin, IT-Plattformen) im Rahmen der Netzwerke konnten bisher mehr als 250 Patienten direkt davon profi-

tieren; die Zahl von virtuellen Konsultationen und dadurch betreuten Patienten sollte in weiterer Folge exponentiell steigen (CPMS = Clinical Patient Management System); langfristig sollte den Spezialisten die dafür aufgewendete Zeit finanziell refundiert werden.

Für die Koordination der Netzwerke stehen derzeit jährlich 200.000 € zur Verfügung. Diese Mittel decken nicht den Bedarf, allerdings können zusätzlich neben Finanzierungen aus den Budgets der Gesundheitssysteme auch finanzielle Mittel aus den Wissenschafts-, IT- und Sozialfonds beantragt werden. Um die Netzwerke dauerhaft zu etablieren, sollte der Budgetrahmen nicht nur für 1 Jahr sondern für 5 Jahre zur Verfügung gestellt und analysiert werden.

Eines der zentralen Vorhaben für 2019 ist die Integration der ERNs in die nationalen Gesundheitssysteme; zentrale Bedeutung dafür werden nicht

nur die einzelnen Staaten, sondern auch die Krankenhausmanager haben; für diese ist im Mai 2019 ein weiteres Treffen geplant. Zusätzlich müssen die Bekanntheit der ERNs unter Patienten und Ärzten, die Ausbildung junger Spezialisten, wie auch die finanzielle und personelle Unterstützung vor allem der Leiter der ERNs gesteigert werden. Ein weiteres zentrales Problem ist die geographisch ungleiche Verteilung der Zentren: ein Call für affilierte Mitglieder sollte diesem Problem noch im Jahr 2019 begegnen.

Ein zentrales Ziel der ERNs neben der optimalen Betreuung von Patienten ist der Aufbau von Patientenregistern, die nach fairen Prinzipien und unter Berücksichtigung der Datensicherheit vorangetrieben werden sollten. (hd)

- ⇒ [Tagungsprogramm](#) [1]
- ⇒ [ERN Conference webpage](#) [2]
- ⇒ [ERN EU protects video](#) [3]
- ⇒ [Video clip for patients and their doctors](#) [4]
- ⇒ [Flyer for patients](#) [5]

In Österreich soll es bis Mitte 2019 sieben weitere designierte Expertisezentren (EZ) geben:

Bereits seit 2016 bzw. 2017 EZ mit Vollmitgliedschaft in ERNs:

EZ für Genodermatosen Schwerpunkt Epidermolysis bullosa: EB-Haus Salzburg/Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie (ERN SKIN)

EZ für pädiatrische Onkologie: St. Anna Kinderspital Wien (ERN PaedCAN)

Im November 2018 designierte EZ:

EZ für Knochen- und Weichteiltumore: Univ. Klinik für Orthopädie und Traumatologie Graz (ERN EURACAN)

EZ für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaciale Dysmorphien: Univ. Klinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie Salzburg (ERN CRANIO)

EZ für Verhornungsstörungen mit Schwerpunkt Genodermatosen: Univ. Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie Innsbruck (ERN SKIN)

EZ für seltene kinderurologische Erkrankungen: Abt. f. Kinderurologie des KH der Barmherzigen Schwestern Linz (ERN eUROGEN) (siehe dazu [Interview mit Prim. Doz. J. Oswald](#) [6]).

Designationsprozess noch im Gange (Abschluss voraussichtlich bis Mitte 2019)

EZ für Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen: Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Wien /Abt. für Kinderorthopädie, KH Wien-Speising / Abt. für Innere Medizin, Wien Hanusch-Krankenhaus

EZ für seltene und komplexe Epilepsien: Neurologie der Christian Doppler Univ. Klinik Salzburg

EZ für seltene Bewegungsstörungen: Univ. Klinik für Neurologie Innsbruck

Assoziierte Nationale Zentren (ANZ)

Weiters wurden von Österreichischer Seite im Jänner 2019 **43 Einrichtungen** als **assoziierte nationale Zentren** in ERNs an die Europäische Kommission gemeldet [8] (partielle Liste unter [7]).

Dies würde den Österreichern zunächst einmal die Möglichkeit zur Bewerbung in allen ERNs eröffnen. Wie der Nominierungsprozess der ANZ im Detail abläuft, ist unklar. Die strukturellen Probleme des Österreichischen Gesundheitssystems in Hinblick auf einen optimalen Zugang aller Österr. Patienten zu einer optimalen Versorgung scheinen damit aber noch nicht gelöst zu sein: die geographische Verteilung dieser Einheiten ist sehr ungleichmäßig und für manche seltene Erkrankungen wird offenbar - wie auch in anderen kleinen Ländern - eine kritische Masse (von Patientenzahlen) für eine optimale Expertise nicht erreicht. Dazu scheint eine intensivere nationale und internationale Zusammenarbeit (und ev. sogar eine Zuweisung von Patienten ins Ausland) nötig zu sein. (hd)

- ⇒ [Interview mit J. Oswald](#) [6]
- ⇒ [BMASGK Expertisezentren](#) [7]
- ⇒ [Orphanet- Affilierte nationale Zentren](#) [8]

Short News

Priv.Do. **Till Voigtländer**, der Leiter der NKSE, hat am 12.2.2019 den heurigen „**European Rare Disease Leadership Award**“ von **EURORDIS**, der Allianz von 897 europäischen Patientenorganisationen für SE, erhalten.

- ⇒ [Black Pearl Awards-2019](#) [9]
- ⇒ [EURORDIS](#) [10]

Die HomePage von **Orphanet Österreich** bringt immer wieder aktuelle und **relevante Mitteilungen** zu Ereignissen um **Seltene Erkrankungen** in Österreich

- ⇒ [Orphanet - Österreich](#) [11]

ERNs ... und sie wachsen und wachsen und wachsen

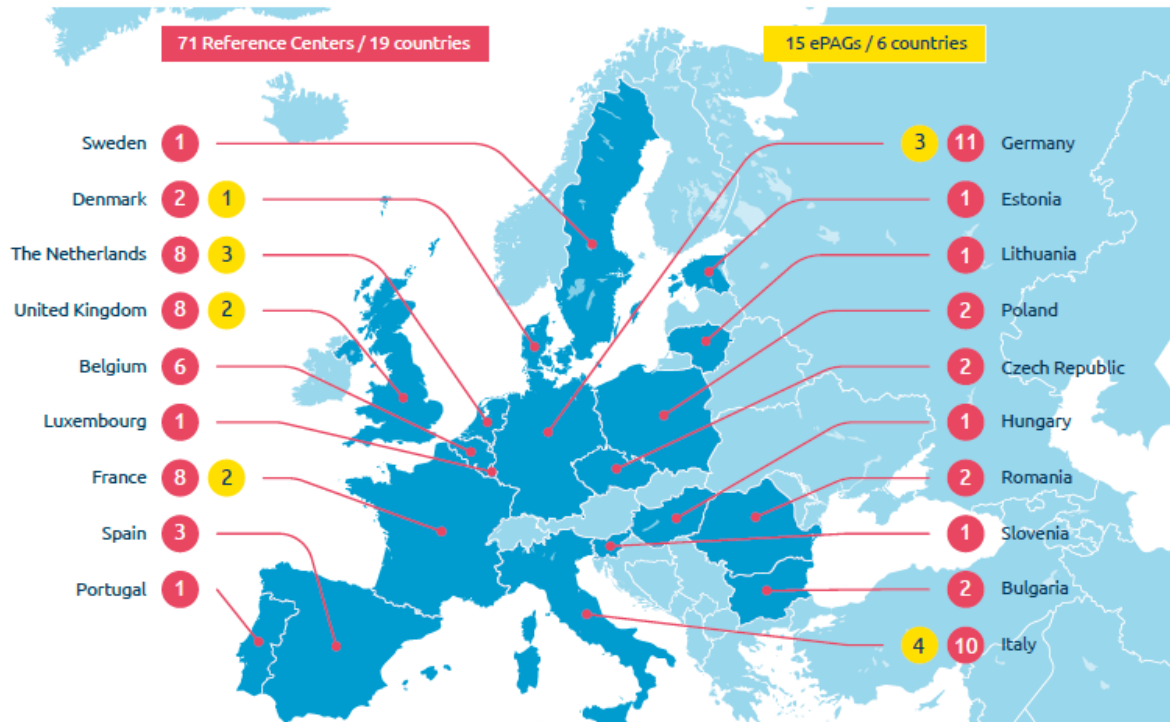


Abb. 1: Das Endo-ERN on Rare Endocrine Conditions
(im 2. Jahr seines Bestehens)

http://ec.europa.eu/assets/sante/health/ern/ev_20181121_posters_en.zip → ENDO-ERN-Poster

Am Beispiel des Endo-ERNs [12], das die seltenen Erkrankungen in der Endokrinologie abdeckt, soll gezeigt werden, wie sich eines der 24 ERNs [13] während seines eineinhalbjährigen Bestehens entwickelt hat:

- Das Netzwerk besteht aus 71 Referenz - Zentren, lokalisiert in 19 EU-Ländern und 15 ePags lokalisiert in 6 Ländern (Abb. 1).
- Es wurden 8 Arbeitsgebiete (MTG) festgelegt in denen je 5 Aufgaben (WP) bearbeitet werden (Abb.2): [14]
 - Ausbildung und Training
 - Patientenregister, Elektron. Anfrage- und Diskussionsforum für komplexe Patienten (CPMS)
 - gemeinsame Forschung / Forschungscoordination
 - Klin. Qualitätskontrolle (OK), Patientenbeurteilung, Klin. Guidelines
 - Internat. Aufteilung / Organisation der Laborarbeiten, Standards, Labor OK

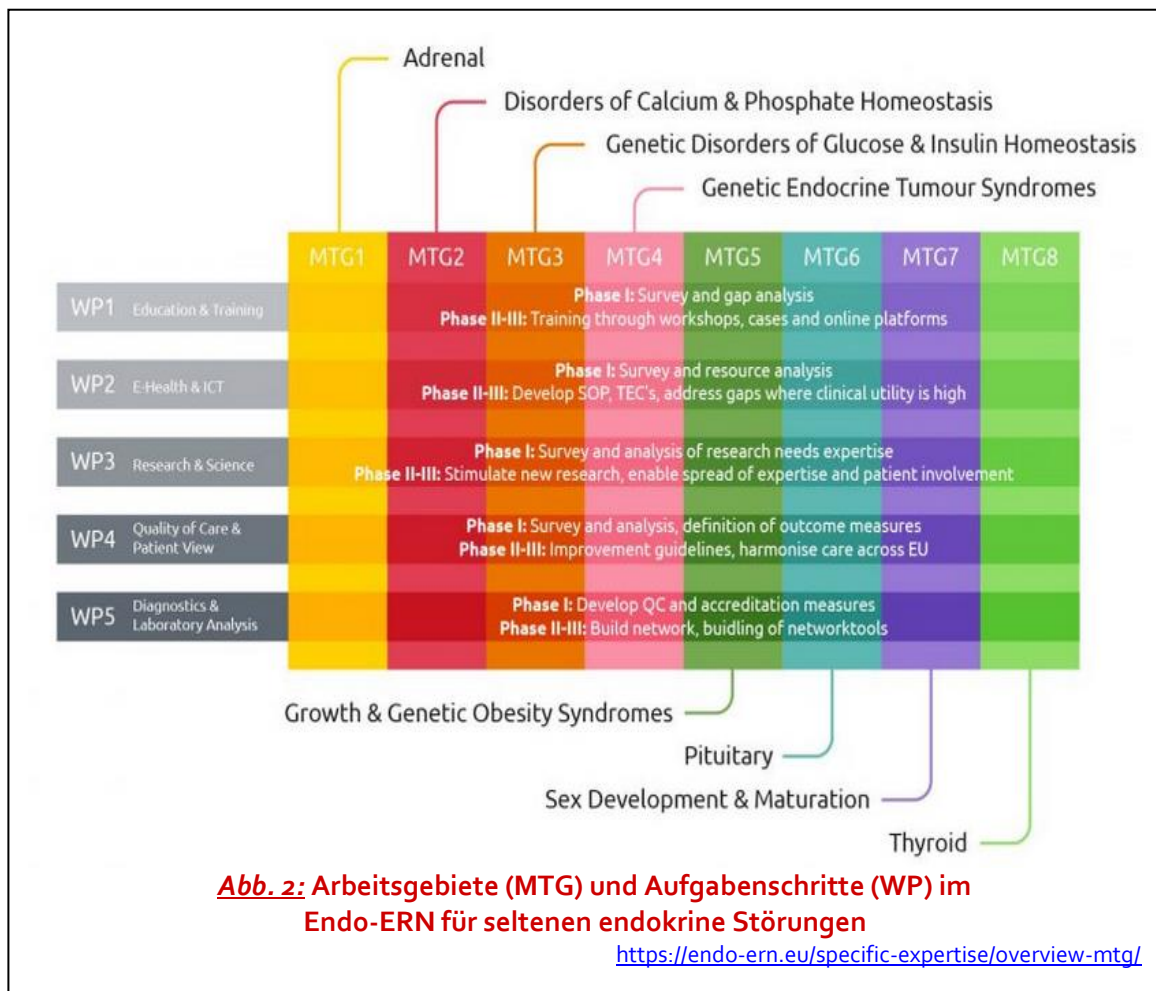
- Das Netzwerk betreibt eine Homepage [15], welche die Nabelschnur für alle relevanten Fragen ist und
- gibt monatlich einen Newsletter heraus [16].

Der Wermutstropfen: Österreich ist bisher nicht dabei. Das schmerzt.

Im 2. Quartal 2019 soll es einen neuen Aufruf zur Mitgliedschaft geben, hoffentlich gelingt dann wenigstens der Einstieg über die assoziierte Partnerschaft. Alles dazu findet sich auch auf der HP des Endo-ERNs [17, 18]... (fw, oh)

PS: Auch für Nicht-ERN-Mitglieder gibt es Zugang zum **Europäischen Patientenregister für seltene Hormonstörungen** [19].

- ⇒ [Endo-ERN Factsheet](#) [12]
- ⇒ [24 European Reference Networks\(ERN\)](#) [13]
- ⇒ [Endo-ERN Überblick](#) [14]
- ⇒ [HomePage des Endo-ERNs](#) [15]
- ⇒ [Newsletter des Endo-ERNs](#) [16]
- ⇒ [Affiliated partners](#) [17] und [Timeline](#) [18]
- ⇒ [Europ. Registries for Rare Endocrine Conditions](#) [19]



BMASGK: Umbau abgeschlossen

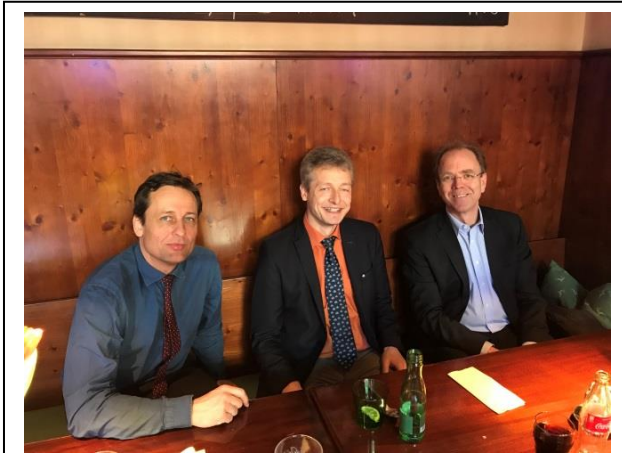
Die Zusammenlegung des ehemaligen Gesundheitsministeriums mit dem Sozialministerium nach Bildung der türkis-blauen Koalition zum **Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz** ist abgeschlossen. Sie hat zu gewaltigen Veränderungen in der inneren Struktur geführt. Das neue Organigramm liegt vor [20]. Für uns relevant ist, dass Frau Dr. Magdalena Arrouas weiter der zentrale Ansprechpartner für Belange des NAP.se sein wird. Sie ist Leiterin der Abt. 1 in der Sektion IX. Zu einer Änderung ist es auch bei der **Nationalen Koordinationsstelle Seltene Erkrankungen** gekommen. PD Dr. Till Voigtländer wird nunmehr in unmittelbarem Auftrag des BMASGK tätig. Die Gesundheit Österreich GmbH zieht sich aus der operativen Arbeit der NKSE weitgehend zurück. Leider wird dadurch die schon jetzt extrem dünne Personaldecke der NKSE weiter ausgedünnt. Man kann nur hoffen, dass dies durch das Ministerium ausgeglichen wird.

⇒ [BMASGK Organigramm \[20\]](#)

TAG DER SELTENEN KRANKHEITEN 2019 IN ÖSTERREICH

Um die Öffentlichkeit auf die Belange der von seltenen Krankheiten Betroffenen aufmerksam zu machen, wurde der Rare Disease Day - Der Tag der Seltenen Krankheiten - in Europa und Kanada erstmals am 29. Februar 2008 begangen! Er wurde von EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases), einer nicht-staatlichen patienten-gesteuerten Allianz von Patientenorganisationen ausgerufen. Bewusst wurde der seltenste Tag eines Jahres ausgewählt, der nur alle vier Jahre vorkommende Schalttag. In Nicht-Schaltjahren - wie auch heuer, 2019 - wird der Tag der Seltenen Krankheiten am 28. Februar begangen.

Mit Vernetzung durch den inzwischen nationalen Verein Forum Seltene Krankheiten [21] und der Dach-Patienten-Selbsthilfeorganisation für Seltene Erkrankungen (Pro Rare Austria) ist es inzwischen möglich geworden, zum Tag der Seltenen Erkrankungen koordiniert in den verschiedenen Regionen unseres Landes Veranstaltungen durchzuführen.



Die Prof. **M.Schmuth, H. Schneider** und **J. Zschoke**
 ©D. Karall

Erstmals **national** in ganz Österreich wurde über das Portal Infoscreen, das über Bildschirmnachrichtenvermittlung in allen öffentlichen Verkehrsmitteln in den größeren Städten Österreichs verfügt, vom 26.02. bis 28.02. alle drei Minuten ein Awareness-Spot mit den wichtigsten Informationen zum Thema Seltene Erkrankungen ausgestrahlt und die Tageszeitung „Standard“ brachte in der Ausgabe von 28.02.2019 einen eigenen Teil mit Schwerpunkt Seltene Erkrankungen heraus, der sich u.a. mit der heuer auf den Markt gekommenen ersten genmodulierenden Therapie für die Spinale Muskelatrophie befasst. Auch wenn es eine große Herausforderung darstellt, mit dem Einsatz und der Kostenerstattung für diese Medikamente sinnvoll umzugehen, hat uns diese Art der Therapie eine echte Zukunftsvision gebracht für das, was im Bereich erblicher Erkrankungen evtl. bald realistisch an Therapie möglich ist.

In **Innsbruck** wurde am 28.02. Prof. Holm Schneider zu einem Vortrag zum Thema: „Vorgeburtliche Therapieansätze: Neue Perspektiven für Seltene Erkrankungen“ eingeladen, der bei der Ärzteschaft auf großes Interesse stieß. Er berichtete über die Möglichkeit einer intrauterinen Gentherapie bei einem Kind mit Ektodermaler Dysplasie [22]

Am Abend wurde im Kino Metropol zum Anlass des Tages der Seltene Krankheiten der Film „Das Glück an meiner Seite“ mit Hilary Swank zur Amyotrophen Lateralsklerose gezeigt. An der anschließenden Podiumsdiskussion mit dem Neurologen Prof. Dr. W. Löscher beteiligte sich das Publikum rege.

In **Graz** wurde mittels des Infoscreen-Tools (siehe oben) auf die Versorgungsmöglichkeit in der Region an der Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde („50% der Seltene Erkrankungen treten im Kindes- und Jugendalter auf“) und dem Institut für

Genetik (80% der Seltene Erkrankungen sind genetisch bedingt“) hingewiesen.

In **Wien** fand der 12. Pro Rare Tag der Seltene Erkrankungen am 2. März in der Arena 21 im Museumsquartier statt [23]. Ca. 350 Teilnehmer haben die sehr informativen Vorträge über "Best Practice Beispiele" der Pro Rare Mitglieder mit Interesse verfolgt. Inklusiv der Politik: Sowohl BM Fr. Beate Hartinger-Klein als auch Nationalratspräsident Hr. Wolfgang Sobotka waren anwesend und haben einleitende Worte gesprochen.

Das diesjährige Programm stand unter dem Motto „Show your rare, show you care – bridge health and social care“ im Zeichen bemerkenswerter und höchst unterschiedlicher Errungenschaften von engagierten Einzelpersonen und Patientenorganisationen aus dem Bereich der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen. Mit einer spannenden Vortragsreihe zeigte Pro Rare Austria, dass jeder einzelne einen Unterschied machen und Dinge bewegen kann. Im Anschluss gab es ausreichend Raum für Diskussion und Vernetzung. Für ein abwechslungsreiches Kinderprogramm war ebenfalls gesorgt.

In **Salzburg** gestalten der Dachverband Selbsthilfe Salzburg seit 2014, also heuer zum 6. Mal, gemeinsam mit dem Zentrum für Seltene Krankheiten Salzburg, dem als „Selbsthilfefreundliches Krankenhaus“ zertifizierten Uniklinikum Salzburg und der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität am 16.03. eine ganztägige Informationsveranstaltung im Einkaufszentrum Europark. Mit diesem jährlich stattfindenden Aktionstag soll das Thema Seltene Erkrankungen einer breiten Öffentlichkeit authentisch zugänglich gemacht und über neue diagnostische und therapeutische Optionen sowie aktuelle Forschungsprojekte informiert werden.

(dk)



NR-Präs. **Sobotka, BM Hartinger-Klein, Dr. Riedl**
 ©J. Prähofer

- ⇒ [Forum Seltene Krankheiten](#) [21]
- ⇒ [H. Schneider et al.: NEJM 378, 1604 \(2019\)](#) [22]
- ⇒ [„Show Your Rare, Show Your Care“](#) [23]

Gemeinsamer Kongress für Seltene Erkrankungen

10. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen
und

13. Jahrestagung Politische Kindermedizin

Joint Meeting Forum Seltene Krankheiten,
Politische Kindermedizin und Pro Rare Austria

Save the Date: 8. und 9. 11.2019



Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Haus c
Auditorium Rehn, Strubergasse 22, 5020 Salzburg
Weiterführende Information unter www.forum-sk.at und www.polkm.org



Forum Seltene Krankheiten



pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen



Editorial

Zum „Rare Disease Day 2019“ veranstaltete Pro Rare Austria, Dach-Organisation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, eine Vortragsreihe im Museumsquartier, Wien. Anwesend waren auch Nationalratspräsident **Walter Sobotka** und BM **Beate Hartinger-Klein** (siehe Foto), die großes Interesse am Thema Seltene Erkrankungen zeigten und auch einleitende Worte sprachen. Fr. BM Hartinger-Klein erwähnte die in Österreich erfolgreich eingerichteten **neuen vier Expertise-Zentren**, die nun auch als Vollmitglieder in "ihren" entsprechenden European Reference Networks (ERN) integriert werden können - was uns natürlich sehr freut.



Keine Erwähnung fanden allerdings die etwa 37 kürzlich installierten **Assoziierten Nationalen Zentren (ANZ)** ... und die Erfahrung ist leider die, dass zwar zugesagt ist, dass ANZ alle Rechte haben (sollen), an den entsprechenden European Reference Networks mitzuarbeiten und als vollwertige Partner anerkannt zu werden, diese Tatsache aber nicht bei allen Netzwerkkoordinatoren bekannt ist. Verständlicherweise haben manche Netzwerke (ERN) genug damit zu tun, sich mit den Vollmitgliedern zu arrangieren, so dass sie sich mit der **für sie offenbar unklaren Situation um assoziierte Mitglieder** vorerst gar nicht auseinandersetzen - und das auf Anfrage zur ANZ Mitarbeit auch so rückmelden.

Das zu erleben, ist auf **nationaler Ebene entmutigend**. Und zu erleben, dass die ANZ auch auf nationaler Ebene keine den Vollmitgliedern vergleichbare Anerkennung bzw. Erwähnung finden, ebenso.

Wir hoffen, dass den Entscheidungsträgern auf allen Ebenen genug Information auch zu den ANZ zur Verfügung steht und dass weder den Entscheidungsträgern noch den ANZ mit der Zeit die Luft ausgeht ...

Daniela Karall

Save the Date

20.05.2019, Dachsaal der Urania Wien, 16:00 – 18:30

5. RARE DISEASES DIALOG: Gibt es ein Recht auf die bestmögliche-Therapie?

⇒ [5. Rare Diseases Dialog](#) [24]

Impressum/Offenlegung (§§ 24, 25 MedienG)

Medieninhaber und Herausgeber: Franz Waldhauser, 1060 Wien, Amerlingstrasse 4 /20; E-Mail: nl@expertisenetze.at

Für Inhalt und Zusammenstellung verantwortlich: Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser (*fw*), Univ.-Prof. Dr. Johann Deutsch (*hd*).

Weitere Beiträge sind gekennzeichnet und in Verantwortung der jeweiligen Autoren: Univ.-Prof. Dr. Olaf Hiort, Kli.f.Kinder- u. Jugendmed., Lübeck und Paediatric Coordinator des Endo-ERN (*oh*), Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Dpt. f. Kinder-u. Jugendheilk., Med.Uni.Innsbr. (*dk*).

Für Layout und elektronische Betreuung verantwortlich: DI Dr. Johann Hochreiter.

Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung des Newsletters unter: nl@expertisenetze.at

Erklärung über die grundlegende Richtung iS des § 25 Abs 4 MedienG siehe:

http://www.expertisenetze.at/NL/2017-02/Erklaerung_iS_MedienG.pdf

Mit wegweisenden Therapien komplexen Krankheiten begegnen.

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHER-KRANKHEITEN

www.genzyme.at

SANOFI GENZYME

***Abkürzungen**

| | |
|---------------|--|
| ANZ | Assoziierte Nationale Zentren |
| BMASGK | Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz |
| BMGF | Bundesministerium für Frauen und Gesundheit |
| ePAG | European Patient Advocacy Group |
| EZ | Expertisezentren |
| ERN | European Reference Network |
| GÖG | Gesundheit Österreich GmbH |
| MTG | Main Thematic Groups |
| NAP.se | Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen |
| NKSE | Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen |
| QC | Quality Control |
| SOP | Standard Operating Procedure |
| WP | Work Package |

Detaillierte Adressen der Links:

[1] Tagungsprogramm

https://ec.europa.eu/health/ern/events/ev_20181121_en#d

[2] ERN Conference webpage

https://ec.europa.eu/health/ern/events/ev_20181121_en

[3] ERN EU protects video

<https://ec.europa.eu/avservices/video/player.cfm?sitelang=en&ref=1164244>

[4] Video clip for patients and their doctors

https://ec.europa.eu/health/ern/videos_en

[5] Flyer for patients

https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/2018_patientsflyer_en.pdf

[6] Interview mit J. Oswald

<https://medonline.at/seltene-erkrankungen/medical-tribune/rare-disease/2019/10025483/neue-anlaufstelle-fuer-seltene-erkrankungen/>

[7] **BMASGK** Expertisezentren

https://www.sozialministerium.at/site/Gesundheit/Krankheiten_und_Impfen/Krankheiten/Seltene_Krankheiten/Expertisezentren_fuer_seltene_Erkrankungen

[8] **Orphanet**- Affilierte nationale Zentren

<http://www.orpha.net/national/data/AT-DE/www/uploads/ANZ.pdf>

[9] Black Pearl Awards-2019

<https://blackpearl.eurordis.org/awardees/>

[10] Eurodisc

<https://www.eurordis.org/about-eurordis>

[11] Orphanet - Österreich

<http://www.orpha.net/national/AT-DE>

[12] Endo-ERN Factsheet

https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/endoern_factsheet_en.pdf

[13] 24 European Reference Networks (ERNs)

https://ec.europa.eu/health/ern/networks_de

- [14] Endo-ERN Überblick
<https://endo-ern.eu/specific-expertise/overview-mtg/>
- [15] HomePage des Endo-ERNs
<https://endo-ern.eu/>
- [16] Newsletter des Endo-ERN
<https://endo-ern.eu/newsletter/>
- [17] Endo-ERN: affiliated partners FAQ
<https://endo-ern.eu/faq/>
- [18] Endo-ERN: affiliated partners Timeline
https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/2018_statementtimeline_ap_en.pdf
- [19] Europ. Registries for Rare Endocrine Conditions
<https://eurerca.net/>
- [20] **BMASGK** Organigramm
https://www.sozialministerium.at/cms/site/attachments/1/6/3/CH3434/CMS1535714451109/organigrammbmasgk_15_02_2019.pdf
- [21] Forum Seltene Krankheiten
<https://www.forum-sk.at/>
- [22] H.Schneider et al.: NEJM 378, 1604 (2019)
<https://www.nejm.org/doi/10.1056/NEJMoa1714322>
- [23] „Show Your Rare, Show Your Care“
<https://www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/show-your-rare-show-you-care-am-12-pro-rare-austria-tag-der-seltenen-erkrankungen/>
- [24] 5. Rare Diseases Dialog
<https://www.pharmig-academy.at/veranstaltungen/aktuelle-veranstaltungen/2019-05-20/5-rare-diseases-dialog-gibt-es-ein-recht-auf-die-bestmoegliche-therapie/>